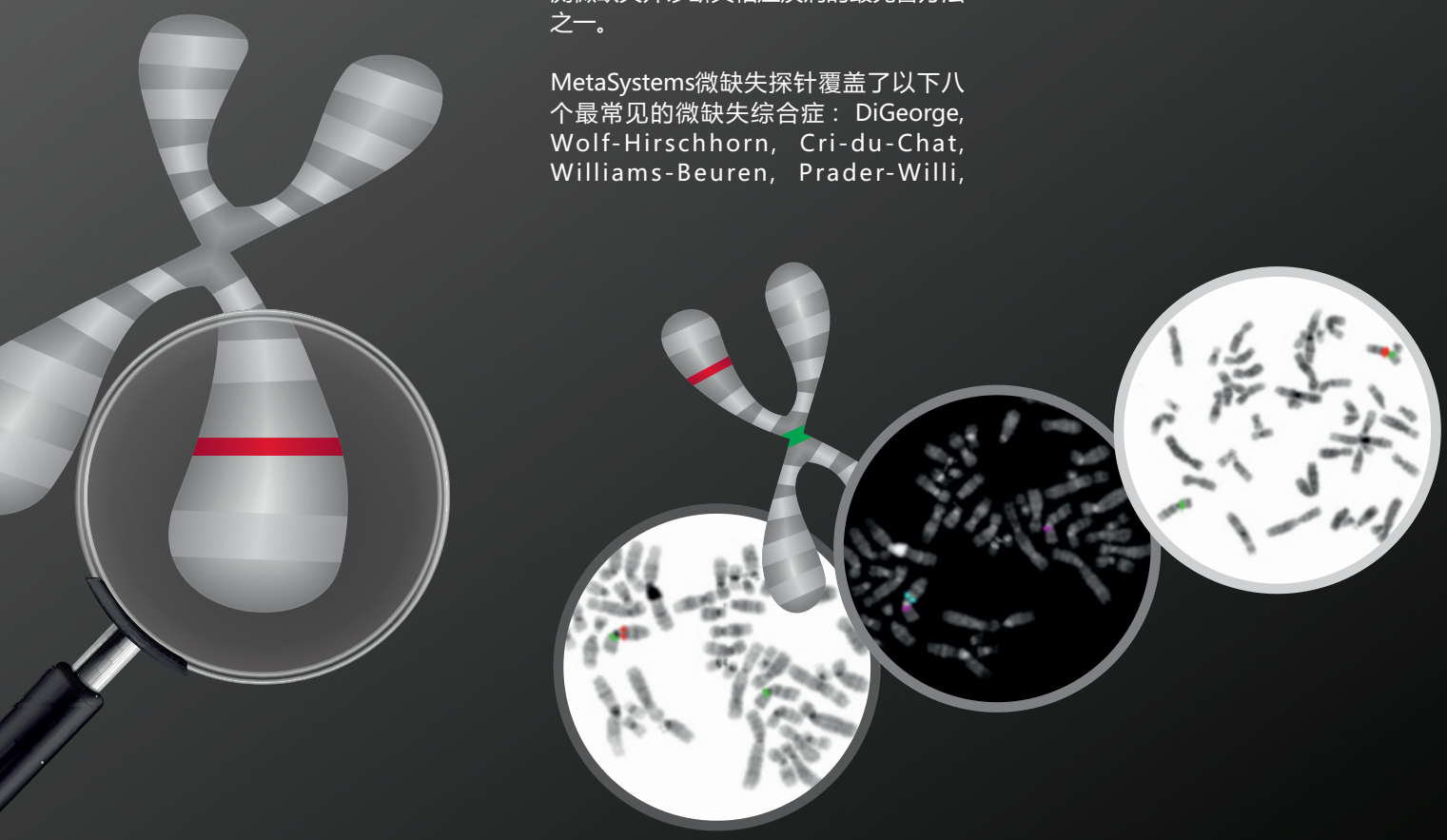
MetaSystems 探针

受益于
我们的
可靠性、
承诺和专业知识!

微缺失综合症的特征是由于小的染色体区域丢失而引起的一组异质性疾病，典型的丢失区域大小为1-3 Mb。这些遗传异常在经典的细胞遗传学中是看不见的。由此导致的疾病在新生儿中发病率高达1:4,000。荧光原位杂交技术是可靠地检测微缺失并诊断其相应疾病的最完善方法之一。

MetaSystems微缺失探针覆盖了以下八个最常见的微缺失综合症： DiGeorge, Wolf-Hirschhorn, Cri-du-Chat, Williams-Beuren, Prader-Willi, Angelman, Smith-Magenis 和 Miller-Dieker。这六个不同微缺失探针包装为50µl单位，建议做5个检测。要获取更多关于微缺失探针的资讯，请访问：www.metasystems-probes.com。



MICRODELETIONS

MetaSystems
Probes

XL DiGeorge TBX1

(D-5415-050-OG)

22q11.2 缺失综合症（22q11.2 DS）包括DiGeorge-和腭-心-面综合症，是最常见的微缺失综合症。高达95%的缺失是新生的，而不是遗传的。22q11.2 DS 相关的新缺失是由22号染色体上低拷贝数重复之间的非等位基因间和染色体内同源重组介导的。在绝大多数的22q11.2 DS 病例中，检测到有3Mb约90个重叠基因的缺失，而比较少的一部分则是1.5 Mb约55个重叠基因的嵌套缺失。 该区域研究最深入的基因之一是T-box 转录因子1（TBX1）。TBX1 是系统发生保守的，在胚胎发育过程中具有多方面的功能。以小鼠为模型生物的研究表明，TBX1 是 22q11.2 DS 的关键决定因素。

XL DiGeorge TBX1 检测22号染色体长臂上的缺失。橙色标记的探针杂交22q11.21 上TBX1 基因。绿色标记的探针杂交22号染色体的着丝粒区域，并作为一个对照探针。

即将上市

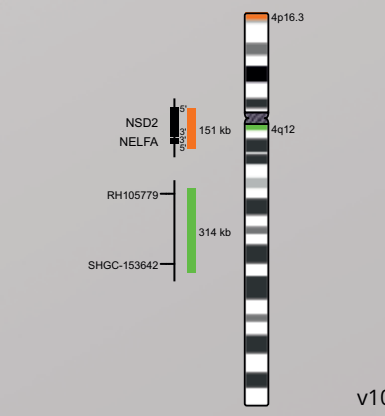
v03.1

XL Wolf-Hirschhorn

(D-5416-050-OG)

Wolf-Hirschhorn 综合症（WHS）与4p16 部分缺失有关联最早是由Cooper 和Hirschhorn 在1961年发现的。WHS中大多数4p16缺失是新生的，只有在少数情况下，重新排列的染色体是遗传的。 WHS是一种相邻基因综合症，与几个紧密相连的基因单倍体不足有关。临床表现的严重程度取决于受影响的遗传物质数量。两个WHS的关键区域（WHSCR）已经被确定。经典的WHSCR1 是在染色体4p16.3 上跨越165kb 的位置，包括基因NSD2（核受体结合SET蛋白2）和NELFA（负延伸因子复合物成份A）。WHSCR2 的定义是基于对不典型WHS患者的鉴别，这些患者没有表现出WHSCR1 的缺失。WHSCR2 位于WHSCR1 的远端，部分包括NSD2 基因，但不包括NELFA 基因。

XL Wolf-Hirschhorn 检测4号染色体短臂上的缺失。橙色标记的探针在 4p16.3 与NSD2（WHSC1）位点杂交。绿色标记的探针在4q12 上杂交一个特异性位点，并作为一个对照探针。



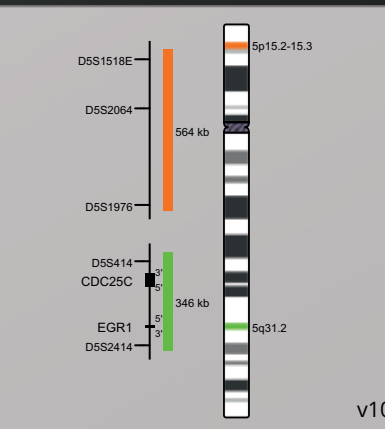
v10.1

XL Cri-Du-Chat

(D-5417-050-OG)

Cri-du-Chat 综合症（CdCS），或5p- 缺失综合症，最早是由法国儿科医生和遗传学家Lejeune 在1963年描述的。这个病名指的是该综合症的主要临床特征，一种幼儿特征性的类似猫哭的症状。大多数患者携带5号染色体短臂末端缺失，断点范围从 5p13 到5p15.2，大小可达40Mb。大部分的5p缺失是新生的，可能发生在精子形成的过程中。断点没有很好的定义，并且在不同的CdCS 患者有所不同。只有少数患者有一个中间缺失、易位或其他少见的畸变。通过对患者的研究建立了缺失区域的大小与CdCS 表型之间的联系，并确定了5p15.2 和5p15.3 是先天畸形、智力迟钝和猫样哭泣的起因区域。

XL Cri-Du-Chat 检测5号染色体短臂上的缺失。橙色标记的探针在5p15.2-15.3 与一个染色体位点杂交。绿色标记的探针在5q31.2 上杂交一个特异性位点，并作为一个参照探针。



v10.1

MICRODELETION

MetaSystems Probes

XL Williams-Beuren

(D-5418-050-OG)

Williams-Beuren 综合症（WBS）是一种相邻基因缺失综合症。WBS表型复杂，随年龄变化，个体间存在差异。 主动脉瓣上狭窄（SVAS）是最致命和特征性的临床并发症之一。WBS 与7q11.23 区域的染色体微缺失有关。常见的关键区大小约为1.6 Mb，包含20多个基因，包括ELN（弹力蛋白）和LIMK1 （LIM域激酶1）。ELN的单倍体不足与心血管问题有关，并导致WBS患者的SVAS表型。区域7q11.23 中的缺失是位于WBS 缺失区域侧翼的低拷贝重复元件非等位基因同源重组的结果。大多数WBS 病例为散发性，只有少数病例是垂直传播的。

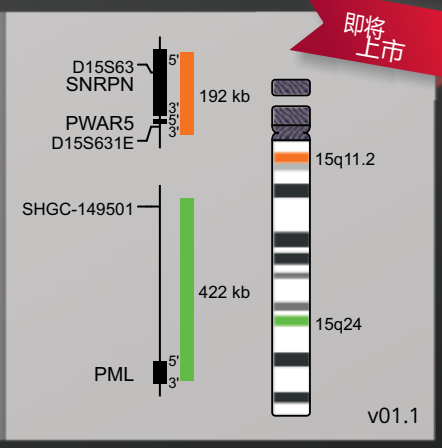
XL Williams-Beuren 检测7号染色体长臂上的缺失。橙色标记的探针在 7q11.23 与ELN 位点杂交。绿色标记的探针杂交7p11.2 上一个特异性位点，并作为一个参照探针。

XL Prader-Willi/Angelman

(D-5421-050-OG)

Prader-Willi 综合症（PWS）和 Angelman 综合症（AS）是由15q11-q13 区基因染色体缺失引起的复杂的神经发育障碍。在大多数情况下，相应的基因通过遗传印记在姐妹染色体上沉默。父系片段15q11-q13 缺失导致PWS的发生，同时，母系片段缺失的患者会患AS。PWS最常见的遗传原因是父系15q11-q13 拷贝的缺失。15q11-q13 的母源单亲二体（基因沉默）或在15q11-q13 区域有断裂的易位是导致PWS的进一步机制。位于该区域的基因，尤其是SNRPN（小核核糖核蛋白多肽N）和NDN（抑蛋白）被认为是疾病发生的关键。位于这一段的母源UBE3A（泛素蛋白连接酶E3A）基因拷贝的缺失对AS的发生至关重要。

XL Prader-Willi / Angelman 检测15号染色体长臂上的缺失。橙色标记的探针杂交15q11.2 上 SNRPN/PWAR5 位点。绿色标记的探针杂交15q24 上一个特异性位点，并作为一个对照探针。

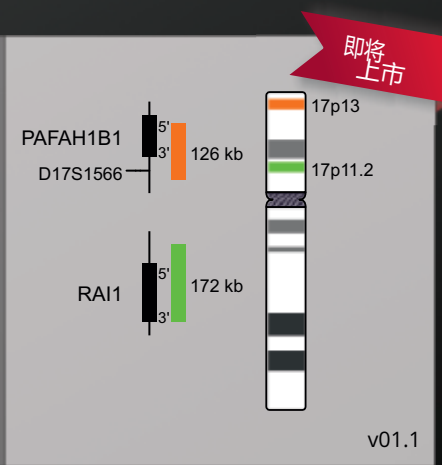


XL Smith-Magenis/Miller-Dieker

(D-5422-050-OG)

在17p11.2 段的间质缺失作为是Smith-Magenis 综合症（SMS）的遗传基础同时，较远端17p13.3 缺失导致Miller-Dieker 综合症（MDS）。造成17p11.2 缺失的SMS没有优先断点，但受分析的多数患者缺失小于4Mb。引起SMS临床症状表现的关键基因是RAI1（视黄酸诱导1），它编码一个转录因子。参与Miller-Dieker 无脑畸形和颅面畸形形成的关键基因之一是编码血小板活化因子乙酰水解酶1b 调节亚基的PAFAH1B1基因。

XL Smith-Magenis / Miller-Dieker 检测17号染色体短臂的缺失。 橙色标记的探针杂交17p13 上 PAFAH1B1（Miller-Dieker）位点。绿色标记的探针杂交17p11.2 上的 RAI1（Smith-Magenis）基因区域。



MICRODELETION

MetaSystems
Probes

MetaSystems生产的微缺失探针

产品	包装	订货号
XL DiGeorge TBX1	50 µl	D-5415-050-OG
XL Wolf-Hirschhorn	50 µl	D-5416-050-OG
XL Cri-Du-Chat	50 µl	D-5417-050-OG
XL Williams-Beuren	50 µl	D-5418-050-OG
XL Prader-Willi/Angelman	50 µl	D-5421-050-OG
XL Smith-Magenis/Miller-Dieker	50 µl	D-5422-050-OG

要获得详细和最新的产品信息，请访问
www.metasystems-probes.com/PROBES

如果需要用户支持，请访问
www.metasystems-probes.com/CONTACT

注：
在欧盟，除非在产品描述中另有说明，根据体外诊断医疗设备指导98/79/EC，所有MetaSystems人类FISH探针都被分类为IVD产品，并有CE标记。
仅在预期用途范围内使用所有MetaSystems探针产品。
有些产品可能不是在所有市场都能买到。
探针图细节基于UCSC基因组浏览器GRCh37/hg19，映射组件不按比例。

文献

- Edelmann et al (1999) Am J Hum Genet 64:1076-1086
- Jerome and Papaioannou (2001) Nature Genet 27:286-291
- McDonald-McGinn et al (2015) Nat Rev Dis Primers 1:1-19
- Wright et al (1997) Hum Mol Gen 6:317-324
- Zollino (2003) Am J Hum Genet 72:590-597
- Buggenhout (2004) J Med Genet 41:691-698
- Lejeune et al (1963) C R Hebd Seances Acad Sci 257:3098–3102
- Mainarid et al (2001) J Med Genet 38:151-158
- Nguyen et al (2015) Am J Med Genet C Semin Med Genet 169c:224-238
- Wu et al (1998) Am J Med Genet 78:82-89
- Bayés et al (2003) Am J Hum Genet 73:131-151
- Jurado (2003) Horm Res 59 (suppl 1):106-113
- Clayton-Smith and Pembrey (1992) Med Genet 29:412-415
- Butler (2011) Curr Genomics 12(3):204-215
- Kalsner and Chamberlain (2015) Pediatr Clin North Am 62(3):587-606
- Elsea (2008) Eur J Hum Genet 16:412-421
- Blazejewski et al (2018) Front Genet 9:80 (online)
- Falco et al (2017) Appl Clin Genet 10:85-94

MICRODELETIONS

MetaSystems
Probes